
TEMA 18



RECURSOS WEB

Alteracions de la parla en les demències mentals d'origen genètic

ACTIVITAT I.

En el cas d'una xiqueta de 3 anys amb un desenvolupament prenatal i perinatal aparentment normal, però que s'inicia amb pèrdua d'habilitats manuals intencionals adquirides entre els 5 i els 30 mesos d'edat (sobretot a les mans el que fa impossible el llenguatge dels signes), desenvolupament del llenguatge expressiu afectat. Sembla ser que el nivell de comprensió és bastant superior que el d'expressió. Indiqueu la sospita diagnòstica:

- a. Síndrome d'Edwards.
- b. Síndrome de Patau
- c. Síndrome de Rett.
- d. Síndrome del Cromosoma X fràgil.
- e. Qualsevol d'ells pot donar aquesta simptomatologia.

ACTIVITAT II.

Acudeix a consulta un xiquet de 5 anys que ha començat a parlar cap als 3 anys. El llenguatge és molt pobre, normalment s'ajuda amb les mans per tal de senyalar el que vol. La veu és aguda, amb hipertelorisme i anòmaliès dermatològiques. Quina patologia sospitareu que pateix:

- a. Síndrome de Rett.
 - b. Síndrome de miol de Gat.
 - c. Síndrome de Down.
 - d. Síndrome de cromosoma X fràgil.
 - e. Síndrome de Patau.
-